

筋強直性ジストロフィー患者登録システムへの登録に対する 患者さまとご家族への説明書

1) 筋強直性ジストロフィー患者登録システムの目的について

近年、筋強直性ジストロフィーをはじめとする神経筋疾患に対する治療研究は、原因となる遺伝子の発見や機能解析に基づく病態解明がなされ進んでいます。これまで動物実験で効果が証明されてきた筋強直性ジストロフィーの治療が、近い将来には、患者さんに応用できるようになることが期待されています。

新しい治療法が医療現場で現実に提供できるようになるには、その治療法が本当に患者さんに有効で安全性に問題がないことを証明することが必要です。このように新しい治療法を患者さんに試すことを臨床試験といい、その中で新しいお薬や医療機器を国に承認してもらうことを目的としている臨床試験を治験とよびます。新しい治療法が早く臨床で使えるようにするためには、一定の数の患者さんにご協力をいただいて臨床試験・治験を円滑に実施することが必要です。高血圧や糖尿病など患者さんの数が多い疾患では、臨床研究や臨床試験・治験の参加者を集めることは比較的容易ですが、筋強直性ジストロフィーはそもそも日本にどのくらいの数の患者さんがいるのかわかっていないため、臨床試験・治験の実施にあたって困難が予想されます。患者数の確保ができないために、せっかく開発された有効な治療法がいつまでも臨床で使えない、もしくは日本国内で臨床試験・治験が行われないために諸外国ではじまる新しい治療を日本の患者さんが受けられない、となれば大きな問題です。

このような問題を克服するため、ヨーロッパを中心とした世界的な患者登録システムが構築されてきています。世界規模で患者さんの情報を登録し、患者さんの数や状態、対象となる患者さんを速やかに把握し、必要な患者数を確保することで、臨床試験・治験の計画および実施が円滑に進むことが期待されています。日本でもこのような情勢を踏まえ、神経筋疾患患者情報登録システム Remudy ではデュシェンヌ型およびベッカー型筋ジストロフィーおよび GNE ミオパチー（縁どり空胞を伴う遠位型ミオパチー）の登録を進め、臨床試験・治験の計画および実施を円滑に進めており、今回、筋強直性ジストロフィーの患者登録システムを構築することとしました。

この登録システムは、近い将来に実施が予想される筋強直性ジストロフィーへの新しい治療法の臨床試験・治験に際して、前もって倫理的にかつ個人情報に問題のない形で患者さんの情報を登録しておくことで、効率的に臨床試験・治験を実施できるようにすることが目的です。また、ご登録いただいた患者さんに臨床試験・治験の情報をお知らせすることで広く公平に臨床試験・治験に参加できる機会をご提供するものです。

なお、本登録システムへの登録をされたからといって、新しい治療法の臨床試験・治験に参加する義務を負うものではありません。また、登録しなくても、臨床試験・治験に参加できる場合があります。現時点では新たな治療法の臨床試験・治験に参加されるお考えはなくても、登録のみ行うことは可能です。実際に臨床試験・治験が行われる際には、別途説明を受けたうえで参加するかどうかをお考えいただくことになります。

2) 実施内容について

この登録システムでは、患者さんの現在の状況や、日常診療で行われている検査結果、遺伝子診断を受けて判明している異常について、患者情報登録部門に登録していただきます。患者さんの遺伝子異常がすでに確定していることが必要ですので、主治医の先生に必ずご確認ください。

3) 登録システムに登録できる患者さんについて

まず登録いただく前に、本登録システムの主旨と内容を十分にご理解ください。本登録システムへの参加は、強制ではありませんので、患者さん自らの自由意思に基づいて決定してください。ご参加されなくても、日常の診療において患者さんの不利益になることはございません。

登録していただける患者さんは、遺伝子異常が確認された筋強直性ジストロフィーの患者さんです。したがって、すでに遺伝子異常が確認されている患者さんの場合には、登録に必要な書類を手に入れていただいた上で、直ちにご登録いただくことができます。

しかしながら、現時点で遺伝子の異常が明確でない患者さんについては、まず主治医の先生にこの検査を行っているかどうかをご確認ください。遺伝子異常が確認されていない患者さんの場合には、日本国内では保険診療で遺伝子検査が行えますが、遺伝カウンセリングなどの専門的な診療が必要となりますので、しかるべき専門施設や専門医を受診してご相談ください。

なお、ご登録頂いた情報に不備や確認の必要がある場合、患者さんや記入にご協力いただいた主治医の先生に患者情報登録部門から連絡を差し上げることがありますので、ご承知おきください。

ご不明な点に関しては、筋強直性ジストロフィー患者登録ウェブサイト (http://square.umin.ac.jp/channel/DM_registry.html) あるいは神経筋疾患患者情報登録システム Remudy (<http://www.remudy.jp/>) や国立精神・神経医療研究センター (<http://www.ncnp.go.jp/index.html>) のホームページ、もしくは下記の間合せ先にお問い合わせください。

4) 登録の方法について

この研究に参加を希望される患者さんは、まず登録に必要な書類を手に入れて下さい。これらの書類は、筋強直性ジストロフィー患者登録ウェブサイト (http://square.umin.ac.jp/channel/DM_registry.html)、神経筋疾患患者情報登録システム (Remudy) のホームページ (<http://www.remudy.jp/>) からダウンロードすることができます。(日本筋ジストロフィー協会 (<http://www.jmda.or.jp/>) や国立精神・神経医療研究センター (<http://www.ncnp.go.jp/index.html>) のホームページにもリンクがあります。) また、下記の間合せ先にお問い合わせください。

登録いただく項目は、記入日、受診されている病院のカルテ番号、患者さんの氏名、生年月日、住所、電話番号、メールアドレス、診断名、現在の運動機能、車いす使用開始年齢、歩行可能かどうか、心電図所見、心臓合併症治療の内容、呼吸機能、人工呼吸器使用の有無、嚥下障害、白内障手術歴、臨床試験参加希望の有無、患者さん御本人の同意能力、体重、遺伝子診断の方法、遺伝子診断の結果、記入担当医師所属施設、記入担当医師などです。これらの情報を患者登録用紙に記入します。これらの情報は、いずれも通常の診療内容に準じた項目ですので、登録のために患者さんに特別な負担を強いるものではありません。

患者登録用紙を患者さんで分かる範囲で御記入頂いた上で、医師による診察を受けて必要項目をすべて記載します。この際に、遺伝子検査の結果は、その結果が記載されている原本のコピーも必ず手に入れ患者登録用紙と一緒に、下記の患者情報登録部門へ必ず書留で郵送してください。なお、患者登録用紙の郵送の代わりにウェブサイトでも登録することもできますが、同意書・遺伝子検査結果については書留で郵送をお願いします。

なお、お送り頂いた登録情報に何らかの不明な点や不備があった場合には、患者さんご本人及び先生方に、ご確認をさせていただくことがございますのでご承知ください。

5) 登録参加に当たっての利益および危険性、不利益について

この登録システムでは、日常診療で一般的に行われている臨床検査の結果についてもご登録いただくため、それらの検査を受けていただく必要があります。また、遺伝子異常が確認されていない場合には、診断確定のための検査が必要になります。これらの検査は、筋強直性ジストロフィーの診断や日常診療で一般的に行われているもので、本登録システムに登録する目的のためだけに、特別な危険や不利益を与えるものではありません。

また登録されることにより、治験の情報などが得られる可能性があるというメリットはありますが、治験への参加が保障されているわけではありません。

ご登録いただく患者さんの情報は、遺伝子解析の結果を含む個人情報でありますので、厳重に管理いたします。患者さんの個人情報と、個人情報を符号化（匿名化）した臨床情報を、国立精神・神経医療研究センターの管理する別々のサーバー（コンピューター）で暗号化したうえで、厳重に管理いたします。登録情報が公開される場合には、それぞれの患者さんを特定できるような情報を公開することはありません。

また、登録を行わない場合にも、日常の診療において不利益になることは発生しません。

6) 研究の資金源や研究者等の研究に関する利益相反について

本登録システムの運営にかかる資金は、厚生労働省などの公的研究費によって賄われるため、本登録システムへの登録に対する費用はかかりません。しかし、登録に必要な書類（無料）の入手、患者登録用紙に記入する際の医師への受診、登録用紙の郵送費用などは患者さんの負担となります。また研究者の利益相反については、この研究における研究者の利益相反については、それぞれの施設の利益相反マネジメント審査委員会等にて審査され、適切に管理されています。

7) 登録された情報の使われ方について

本登録システムの目的は、新たな治療法の開発のために、患者さんに対する有効性や安全性を検討するための臨床試験・治験を効率よく行うことを目的としています。登録された情報は、学術的な意義だけでなく、臨床研究・試験・治験を計画して実行をしようとしている研究者の方々、薬の開発をしようとしている製薬企業の方々にとっても重要です。学術的な場（学会や研究班、論文など）以外での情報の公開に関しては、Remudy 運営委員会および登録情報提供審査委員会において、十分に議論された後に、そこで承認を受けた場合のみに情報が公開されることとなります。

また、現在 Newcastle 大学に本部を置く TREAT-NMD alliance（トリート・エヌエムディー アライアンス）が主導する世界的な患者登録システムがあります。神経筋疾患の多くは患者さんの数が非常に少ない疾患ですから、世界的な規模での協力が必要になります。日本の患者さんの情報についても、匿名化された疫学データとして、世界的な登録システムへ登録することを予定しています。

それぞれの患者さんを特定できるような情報を公開することはありません。

8) 登録内容の報告について

ご希望いただければ、ご本人の登録内容をお知らせいたします。

9) 登録情報の保存及び廃棄について

登録いただいた情報の保存期間は、本研究計画終了後 5 年の 2023 年 12 月 31 日までを予定していますが、研究そのものを延長し継続保存する可能性があります。なお、一旦ご同意なされても、患者さんのご意思によりその同意はいつでも撤回でき、それ以降は研究には用いられません。

しかしながら、同意を取り消した時点ですでに公表論文となっている場合や、研究者や製薬企業などに情報が公開されている場合には、公開された情報から全ての情報を取り除くことはできない場合があります。

なお、患者さんの症状の変化を把握するため、ご登録いただいた患者さんは毎年臨床情報を更新していただく必要があります。このために、患者登録部門より連絡を差し上げることがありますのでご了承ください。

10) 実施結果の報告について

ご希望いただければ、ご本人の登録内容をお知らせいたします。

11) プライバシーの保護及び訂正について

登録情報が公開される場合には、いかなる場合であっても、それぞれの患者さんを特定できるような情報を公開することはありません。

登録情報の問い合わせや訂正については、以下にある問合せ先にご連絡ください。

12) 実施協力に同意しないことによる不利益について

一旦ご同意なさっても、患者さんのご意思によりそのご同意はいつでも撤回できます。ご登録の撤回にあたっては、同意撤回書にご署名いただくこととなります。

本登録へご希望されない場合、ならびにご登録を途中で撤回された場合、そのために患者さんの通常の日常診療に不利益が生じることはありません。

13) 本研究の実施体制、研究機関の名称及び研究責任者の氏名

〒565-0871

大阪府吹田市山田丘1-7

大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻 機能診断科学講座 臨床神経生理学研究室

高橋正紀（研究責任者）

電話：06-6879-2587

〒187-8551



東京都小平市小川東町4丁目1番1号 国

立精神・神経医療研究センター

レムディー

神経・筋疾患患者登録センター（Remudy）患者情報登録部門 責任者 中村 治雅

電話・FAX：042-346-2309 E-mail：remudy@ncnp.go.jp

共同研究機関ではなく情報のやり取りのみを行う機関の名称：TREAT-NMD（Newcastle 大学）

責任者の名前：Kevin Flanigan（Chair）、Rebecca Leary（Programme Coordinator）